Trabalho apresentado no 26º CBCENF

Título: FATORES GENÉTICOS ASSOCIADOS A RECORRÊNCIA FAMILIAR DE CASOS DE TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA (TEA)

Relatoria: Maria Luisa Vale Anchieta
Marcos Henryk Oliveira Rodrigues

Autores: David Ferreira Costa
Perpétua do Socorro Silva Costa

Modalidade: Comunicação coordenada

Área: Eixo 1: Assistência, gestão, ensino e pesquisa em Enfermagem

Tipo: Pesquisa

Resumo:

INTRODUÇÃO: O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é caracterizado por déficits na interação social, comportamento e linguagem. Sua etiologia ainda é desconhecida mas é associada a fatores genéticos, ambientais e bioquímicos. Familiares de indivíduos com TEA têm maior risco de apresentar déficits cognitivos e sociais, mesmo sem diagnóstico formal. O impacto do fator genético no padrão de recorrência familiar do TEA, contribui significativamente para a manifestação da condição dentro das famílias. OBJETIVO: Identificar os principais fatores genéticos que potencializam a hereditariedade do TEA. METODOLOGIA: Trata-se de uma revisão de literatura, realizada com os descritores: “Genética”, “Hereditariedade” e “Transtorno do Espectro Autista”. As buscas foram realizadas nas bases de dados, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Sciencedirect, Scientific Electronic Library Online (SciELO), e PubMed. Os descritores foram cruzados através do operador booleano “AND” e a janela temporal adotada correspondeu de 2019 a 2024. Foram analisados e incluídos 18 estudos. RESULTADOS E DISCUSSÃO: Variações genômicas foram encontradas frequentemente em populações TEA em comparação com pessoas sem TEA (RELN- gene codificador de Relina, atuante na migração e posicionamento neuronal). Identificou-se diferenças hereditárias na sinalização do glutamato (mediador de transmissões sinápticas). Os fenótipos clínico comportamentais de pais e filhos foram relacionados e mostraram maior relação materna aos déficits de linguagem, habilidades de comunicação social e baixo QI, ao contrário da paterna que relacionou-se a maiores níveis de QI. Além disso, ambas as linhagens apresentaram riscos semelhantes para o aparecimento de TEA.O cromossomo X influencia a prevalência de indivíduos autistas e a apresentação comportamental do autismo (mais frequente em homens e mais grave em mulheres). CONSIDERAÇÕES FINAIS: A pesquisa revelou fatores genéticos importantes associados ao risco do TEA, bem como a apresentação do cromossomo X nos casos autistas, onde a quantidade influência no maior aparecimento de sinais/sintomas. Além de apoiar a necessidade da análise de históricos familiares, possibilitando diagnósticos precoces que podem impactar de forma positiva na melhora da qualidade de vida de pessoas autistas. Ademais, demonstra a carência de pesquisas referentes à hereditariedade do TEA e da especificação de genes de alerta do transtorno em questão.